
REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DO RIO GRANDE DO SUL

REVISTA HCPA 2005; 25 (Supl 1) :1-251



^a
Semana Científica
do Hospital de Clínicas de Porto Alegre
12º Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul

Anais

REVISTA HCPA - Volume 25 (Supl 1) - Setembro 2005
International Standard Serial Numbering (ISSN) 0101-5575
Registrada no Cartório do Registro Especial de Porto Alegre sob nº 195 no livro B, n.2
Indexada no LILACS

A Correspondência deve ser encaminhada para: Editor da Revista HCPA - Largo Eduardo Zaccaro Faraco - Rua Ramiro Barcelos, 2350
90035-903 - Porto Alegre, RS - Tel: +55-51-2101.8304 - www.hcpa.ufrgs.br

AVALIAÇÃO DA MUTAÇÃO G/A-22018 NO GENE DA LACTASE-FLORIZINA HIDROLASE EM INDIVÍDUOS COM INTOLERÂNCIA À LACTOSE: RESULTADOS PRELIMINARES

RAFAEL BUENO MAZZUCA; ANDRÉA CRISTINA DA SILVA BULHÕES; FERNANDA DOS SANTOS OLIVEIRA; URSULA DA SILVEIRA MATTE; HELENA AYAKO SUENO GOLDANI; THEMIS REVERBEL DA SILVEIRA

Introdução: A hidrólise da lactose é feita por uma betagalactosidase, conhecida como lactase, que após várias etapas de glicosilação e clivagem é transportada para a membrana microvilosa do intestino na sua forma madura: lactase-florizina hidrolase (LPH). A atividade da lactase é determinada por um gene localizado no cromossomo 2. Recentemente, o mecanismo molecular responsável pela persistência desta enzima na vida adulta foi identificado. Trata-se de duas mutações na região promotora do gene: C à T-13910 e G à A-22018. A persistência na vida adulta tem herança autossômica dominante. Os métodos convencionais de avaliação de má absorção e intolerância à lactose disponíveis, como o teste de hidrogênio expirado são eficazes, porém podem causar desconforto para os pacientes tais como: vômitos, distensão abdominal, cólicas e diarreia grave. O teste direto da presença das mutações T-13910 e A-22018 no gene da LPH, desde que validado, poderia substituir os métodos convencionais. **Objetivo:** comparar o teste de Hidrogênio expirado com a presença da mutação G à A-22018. **Materiais e Métodos:** Um grupo de 20 indivíduos adultos foi submetido ao teste de Hidrogênio expirado e amostras de sangue foram coletadas para análise molecular. A detecção das mutações foi feita por PCR seguido por digestão com enzimas de restrição. **Resultados:** De um grupo inicial de 18 pacientes, 9 foram homocigotos GG, 5 heterocigotos e 4 homocigotos AA. Destes, 9 tiveram resultado positivo no teste de Hidrogênio expirado, sendo considerados má absorvedores de lactose. **Conclusão:** A mutação G à A-22018 esteve presente em 90% dos pacientes com teste do hidrogênio expirado sugestivo de má absorção de lactose. Estes resultados devem, ainda, ser relacionados com a presença da outra mutação (em análise) para determinar a sensibilidade e especificidade do método molecular.